Aus der chirurgischen Universitätsklinik zu Breslau.
(Direktor: Geh. Rat Prof. Dr. Küttner.)

Über die Erblichkeit von multiplen kartilaginären Exostosen.

Auszug aus einer Schrift
zur
Erlangung der medizinischen Doktorwürde
bei der
Medizinischen Fakultät
der
Schlesischen Friedrich-Wilhelms-Universität zu Breslau
vorgelegt von

Ernst Breitkopf
prakt. Arzt
in Breslau.

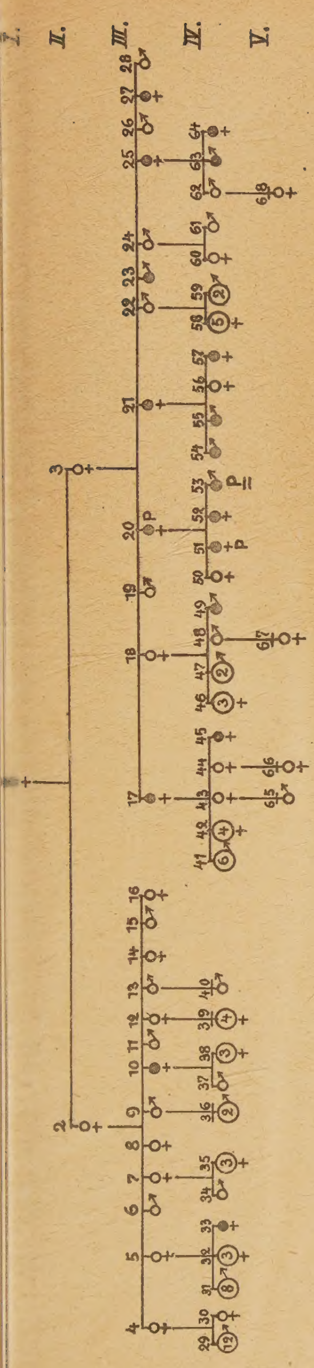
Breslau 1923

Druck: Grass, Barth & Comp. W. Friedrich, Breslau.

Gedruckt mit Genehmigung der medizinischen Fakultät
der Universität Breslau.
I. Referent: Professor Dr. Weil,
II. „ „ „ Küttner.

R. UNIV. BIBLIOTHEEK LEIDEN

Ein Fall von multiplen kartilaginären Exostosen, der in der hiesigen chirurgischen Universitätsklinik zur Beobachtung kam, war es, der Herrn Prof. Weil veranlaßte, mich mit der Nachforschung nach der Erblichkeit dieses Leidens in der Familie des Patienten zu betrauen. Dabei stellte sich heraus, daß es in weiter Verzweigung unter den Blutsverwandten desselben zu finden war. Von 3 kranken Familienmitgliedern konnte ich schriftliche Untersuchungsergebnisse einsehen. Über das Vorkommen der Krankheit in der Familie und Verwandtschaft des Probanden gibt nebenstehende Descendenstafel Aufschluß. Sie umfaßt 112 Personen, von denen 20 an multiplen Exostosen leiden. Die jeweiligen der Familie nicht angehörenden Ehepartner sind nicht eingezeichnet, da sie auf Befragen überall als gesund angegeben wurden. Heiraten unter Blutsverwandten ~~sind~~ nicht vorgekommen. Von der II. Generation ab sind sämtliche Geschwisterschaften vollzählig angeführt. Außer der V. Generation, in der das älteste Kind 6 Jahre alt ist, sind sämtliche Personen in einem Alter, in dem man mit der Ausbildung des Leidens nicht mehr zu rechnen braucht, d. h. sie haben die Knochenwachstumsgrenze bereits überschritten. Untersuchen wir den Stammbaum auf einen etwa in Frage kommenden Vererbungsmodus, so finden wir bei der Auszählung der für die Aufstellung der Mendel'schen Proportionen verwendbaren Geschwisterschaften ein Verhältnis von Kranken zu Gesunden wie 16 : 26. Um den Regeln der Dominanz zu entsprechen, müßten wir ein Verhältnis von 21 : 21 erwarten. Nun können wir aber feststellen, daß auch Nachkommen gesunder Eltern die Krankheit aufweisen, also müssen diese Eltern die Krankheitsanlage in recessiver Form besessen haben oder in einer Manifestation derart, daß sie nicht beobachtet wurde. Ausgehend von der Überlegung, daß eine erbliche Anlage eines Elter immer mit der Wahrscheinlichkeit 1 : 2 bei den Kindern zu erwarten ist, würden uns noch 3 Personen fehlen, die diese Anlage besessen haben, bei denen sie aber nicht in die Erscheinung trat und auch bei ihren Kindern noch nicht aufgetreten ist. Die Krankheit zeigt in dem von mir aufgestellten Stammbaum eine starke relative Geschlechtsbegrenztheit auf das weibliche Geschlecht; denn unter den 20 Kranken befinden sich 14 Frauen.



Bei |von Reinecke zusammengestellten Exostotikerfamilien habe ich reine Auslese der vollständig verzeichneten Geschwisterschaften, soweit sie für die Aufstellung der Mendel'schen Proportionen verwertbar sind, getroffen und folgendes Ergebnis gefunden. Bei 42 kranken finden sich 31 gesunde Geschwister. Daß die Zahl der Kranken im Verhältnis zu der der Gesunden so hoch ist, beruht auf dem Umstand, daß zur Veröffentlichung gewöhnlich nur die interessanten Fälle gelangen, also diejenigen, bei denen eine Häufung des Leidens in der Familie besonders stark ausgesprochen ist. Innerhalb dieser Geschwisterschaften beträgt die Zahl der kranken Männer 30, die der kranken Frauen 8, von 3 ist das Geschlecht nicht angegeben. Es tritt also eine starke Bevorzugung des männlichen Geschlechts hervor, die zu einem guten Teil auf der schweren Zugänglichkeit des weiblichen Geschlechts für Untersuchungen beruht.

Aufstellungen von mir eigens zum Zwecke der Feststellung des Vererbungsmodus aus der Literatur gesammelter Familien mit multiplen Exostosen zeigen folgende Zahlen. Von insgesamt 85 Geschwistern sind 44 krank, 41 gesund; von den Kranken sind 23 männlichen, 9 weiblichen Geschlechts, bei 12 Personen ist kein Geschlecht angegeben. Wir haben also auch hier eine deutliche Bevorzugung des männlichen Geschlechts und infolge der kasuistisch-literarischen Auslese eine zu hohe, wenn auch geringere Krankenzahl als vorhin gegenüber der Zahl der Gesunden.

In welchem Prozentsatz wir eine Recessivität annehmen müssen, läßt sich leider bei den aus der Literatur gesammelten Familien wegen der Auslese der Fälle nicht angeben. Ich muß mich dabei auf den von mir aufgestellten Stammbaum beschränken. Allenfalls kann ich noch aus der Häufigkeit, mit der ich gesunde, nicht blutsverwandte Eltern kranker Nachkommen antreffe, Schlüsse auf vorkommende Recessivität ziehen. Unter den Eltern der 31

aus der Literatur zusammengestellten Geschwisterschaften finde ich 6 mal beide Eltern gesund. Unter den Geschwisterschaften meiner Descendenstafel fand ich bei den für die Auszählung verwertbaren 26 gesunde und 16 kranke Mitglieder. Aus dem Vergleich dieser gefundenen Zahlen nehme ich an, daß etwa der 4. Teil solcher Geschwister das Leiden in recessiver Form erbt.

Die Geschlechtsbegrenztheit ist für das männliche Geschlecht trotz angeführter Einschränkungen immerhin ziemlich beträchtlich. Wenn ich auch dieses Verhältnis nicht wie Pels-Leusden wie 4 : 1 annehme, sondern etwa wie 2 : 1, so halte ich mich dabei an die von mir gefundenen Zahlen. Unter den Kranken der angeführten Geschwisterschaften fand ich 58 Männer und 28 Frauen, also ein Verhältnis von 2 : 1. Außerdem übersteigt diese Zahl der Kranken die von Pels-Leusden beobachtete um das Mehrfache und ist nur vollzählig angeführten Geschwisterschaften entnommen, also nicht einseitig.

Als Ergebnis läßt sich sagen, daß multiple kartilaginäre Exostosen im allgemeinen dem Erbgang der Dominanz folgen, daß aber in etwa dem 4. Teil der Fälle Recessivität vorliegt. Das männliche Geschlecht wird von der Krankheit bevorzugt und zwar in einem Verhältnis von 2 : 1.